

DISCOVER Alpha Mannosidosis

Τι είναι Άλφα-Μαννοσίδωση;

Η Άλφα-Μαννοσίδωση είναι μια σπάνια κληρονομική ασθένεια που μπορεί να προκαλέσει σε παιδιά και ενήλικες σκελετικές παραμορφώσεις, αδρά χαρακτηριστικά του προσώπου, απώλεια ακοής, γνωστικές αναπηρίες, προβλήματα στο ανοσοποιητικό σύστημα (που σημαίνει ότι μπορεί κανείς να είναι πιο επιρρεπής σε λοιμώξεις), προβλήματα ψυχικής υγείας και συμπεριφοράς.¹

Ενδείξεις της Άλφα-Μαννοσίδωσης²

Υδροκέφαλο

Τα άτομα μπορεί να έχουν συσσώρευση υγρών στον εγκέφαλο



Απώλεια ακοής

Σχεδόν όλα τα άτομα που πάσχουν από Άλφα-Μαννοσίδωση θα έχουν σε κάποιο βαθμό απώλειας ακοής



Σκελετικές ανωμαλίες

Σε πολλά άτομα περιλαμβάνεται η σκολίωση ή η καμπυλότητα της σπονδυλικής στήλης



Ανοσοανεπάρκεια και αυτοανοσία

επαναλαμβανόμενη λοίμωξη, ειδικά την πρώτη δεκαετία της ζωής



Ψυχικές λειτουργίες

Άτομα με Άλφα-Μαννοσίδωση συνήθως έχουν κάποια σημάδια μαθησιακής δυσκολίας, τα οποία μπορεί να είναι ήπια ή πιο σοβαρά. Τέτοια σημεία περιλαμβάνουν δυσκολία στην εκμάθηση της ομιλίας



Τα χαρακτηριστικά του προσώπου

τείνουν να είναι τραχιά



Τα άτομα μπορεί να έχουν **πολυαρθροπάθεια**, μια ασθένεια που προσβάλλει πολλαπλές αρθρώσεις



Κινητικός έλεγχος

Τα άτομα με Άλφα-Μαννοσίδωση μπορεί συχνά να φαίνονται αδέξια, κάτι που προκαλείται από μυϊκή αδυναμία και ανωμαλίες στις αρθρώσεις τους



Αρχική εκδήλωση

Επανεμφανιζόμενες ωτικές λοιμώξεις που σχετίζονται με απώλεια ακοής.³ Σταδιακή επιδείνωση των νοητικών λειτουργιών, της ομιλίας και του κινητικού ελέγχου.⁴ Στα πρώτα χρόνια της ζωής ενδέχεται να υπάρχει υδροκεφαλία.⁵

2η-3η δεκαετία

Μυϊκή αδυναμία και αταξία, σκελετικές ανωμαλίες και καταστροφική πολυαρθροπάθεια.⁶ Συνήθως η νευρο-γνωστική ανάπτυξη αναστέλλεται και μπορεί επίσης να εκδηλωθούν ψυχιατρικές διαταραχές.⁷

Στην ενήλικη ζωή

Οι ασθενείς δεν μπορούν να επιτύχουν πλήρη κοινωνική ανεξαρτησία.⁸ Τα δεδομένα σχετικά με το προσδόκιμο ζωής των ενηλίκων είναι πολύ περιορισμένα.

DISCOVER Alpha Mannosidosis

Η έγκαιρη διάγνωση της Άλφα-Μαννοσίδωσης είναι σημαντική και μπορεί να επηρεάσει την κατάσταση του ασθενούς μακροπρόθεσμα καθώς οι θεραπείες θα πρέπει να ξεκινούν το νωρίτερο δυνατόν.⁹

Ο ιατρός σας μπορεί να εφαρμόσει διάφορους απλούς ελέγχους για τη διάγνωση της Άλφα-Μαννοσίδωσης, όπως:



Δείγμα ούρων¹⁰

Ελέγχονται τα επίπεδα ολιγοσακχαριστών στα ούρα. Η υψηλή συγκέντρωση είναι ενδεικτική της Άλφα-Μαννοσίδωσης



Δείγμα αίματος¹¹

Λαμβάνεται μικρό δείγμα αίματος για την ανίχνευση του ενζύμου μαννοσιδάση στα αιμοσφαίρια. Μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την επιβεβαίωση της διάγνωσης.











Γενετική εξέταση¹²

Η διάγνωση της Άλφα-Μαννοσίδωσης μπορεί επίσης να επιβεβαιωθεί με γενετική εξέταση, με την οποία ανιχνεύεται η μετάλλαξη στο γονίδιο που προκαλεί τη διαταραχή.

Φροντίδα ατόμων με Άλφα-Μαννοσίδωση

Ιδανικά, τα άτομα με Άλφα-Μαννοσίδωση πρέπει να παρακολουθούνται από ομάδα ειδικευμένων ιατρών που μπορούν να προσδιορίσουν τις ειδικές ανάγκες κάθε ασθενούς και να προτείνουν τις καταλληλότερες λύσεις.¹³ Ενδεικτικά:

Προβλήματα Όρασης  Οφθαλμίατρος	Προβλήματα Αρθρώσεων 	Οδοντιατρικές αλλοιώσεις  Οδοντίατρος
Ωτικές Λοιμώξεις  Ωτορινολαρυγγολόγος	Σπονδυλικές παραμορφώσεις  Ειδικός Ορθοπεδικός	Νοητική υστέρηση  Ψυχίατρος/ Ψυχολόγος
Απώλεια Ακοής  Ειδικός Ακουσολόγος	Γενικά Ορθοπεδικά προβλήματα 	

Συμβουλές για την παροχή βοήθειας σε άτομα με Άλφα-Μαννοσίδωση¹⁴

>Το οικιακό περιβάλλον θα πρέπει να προσαρμόζεται επαρκώς ώστε να καλύπτονται οι ανάγκες αυτές, ενδεικτικά

Η χρήση ράμπας για να επιτρέπεται η πρόσβαση αναπηρικών αμαξιδίων



Αύξηση της ποσότητας φωτός

Επιδιόρθωση τυχόν κινδύνων για το περπάτημα και εγκατάσταση αντιολισθητικού δαπέδου στο μπάνιο και την κουζίνα

Επιπλέον, οι ασθενείς θα χρειαστούν έγκαιρη εκπαιδευτική παρέμβαση για την ανάπτυξη κοινωνικών δεξιοτήτων, λογοθεραπεία και ειδική εκπαίδευση για τη μεγιστοποίηση της μάθησης.

Συνεπώς, η φροντίδα ατόμων με Άλφα-Μαννοσίδωση μπορεί να είναι ιδιαίτερα δύσκολη. Εάν φροντίζετε άτομο που πάσχει από την ασθένεια, συνιστάται να διατηρείτε στενή επικοινωνία με τον ειδικευμένο θεράποντα ιατρό, ο οποίος μπορεί να παρέχει εξειδικευμένες συμβουλές ανάλογα με τις ανάγκες του ασθενούς.

References : 1. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 2. Malm D, Nilssen O. Alpha-Mannosidosis. NCBI. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1396/> - 3. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 4. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 5. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 6. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 7. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 8. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 9. Guffon N, et al. Mol Gen Metab. 2019;126:470. - 10. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 11. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 12. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 13. Malm D & Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21 - 14. Malm D, Nilssen O. Alpha-Mannosidosis. NCBI. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1396/>